

Генетический  
консультант:  
*знакомство с*  
*перспективной профессией!*



Подготовила: Анджело Анастасия  
11-Б класс  
МБОУ СОШ 30

Учитель: Осипенкова Наталья  
Михайловна

# Кто Вы, доктор?



## ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ

**Е**, или медико-генетическое консультирование - вид медицинской помощи тем, кто обеспокоен, что заболевание или врожденное уродство явно или предположительно наследственного характера может возникнуть у каких-то членов семьи. **Задача генетического консультанта** – количественно оценить вероятность такого события, ознакомить с возможными предупредительными мерами лиц, которым оно угрожает, и, не оказывая психологического давления, **ПОМОЧЬ** им принять наилучшее решение.



# Случай, когда новое забытое старое...



Еще в конце 20-х годов С.Н.Давиденков в России, впервые в мире организовал медико-генетическую консультацию при Институте нервно-психиатрической профилактики. Он четко сформулировал задачи и методы медико-генетического консультирования. Однако развитие данной области профилактики и генетики человека в целом затормозилось в 30-х годах практически во всех развитых странах. Это было связано с тем, что в нацистской Германии для обоснования геноцида использовали генетические концепции и ввели насильственную стерилизацию как метод "оздоровления расы". В Москве был закрыт Медико-генетический институт. В США медико-генетические консультации (кабинеты) начали организовываться в 40-х годах, но действительно интенсивное развитие такой помощи в разных странах (в том числе в России и Германии) началось в 60-70-х годах. К этому времени уже отмечался большой прогресс в изучении хромосомной патологии и наследственных болезней обмена веществ. первый кабинет по медико-генетическому консультированию был открыт в 1941 году в Мичиганском университете в США. Принято считать, что термин «генетическая консультация» был предложен С. Ридом в 1947 г.



# Интересный факт и статистика

## Генетический Консультант в Атласе Новейших Профессий!



Профессия появится **до 2020 г.**  
Г.К. Проводит первичный и плановый генетический анализ в диагностических центрах, обрабатывает данные с диагностических устройств и дает заключение и рекомендации по дальнейшей схеме лечения. С помощью генетического анализа можно выявлять онко-маркеры, диагностировать наследственные заболевания, определять специфику обмена веществ пациента и исследовать болезни, вызванные вирусными и бактериальными инфекциями. На данный момент самый известный сервис генетического скрининга – американская компания 23andMe. В России коммерческие исследования генома также проводятся (хотя пока и стоят дороже) – например, в компаниях

### Надпрофессиональные навыки и умения:



*системное мышление*



*программирование, работа с роботехникой, работа с искусственным интеллектом*



*клиентоориентированность*

*Востребованность высокая... Почему же?*

# От лирики к делу...



**Термин "медико-генетическая консультация" определяет два понятия:**

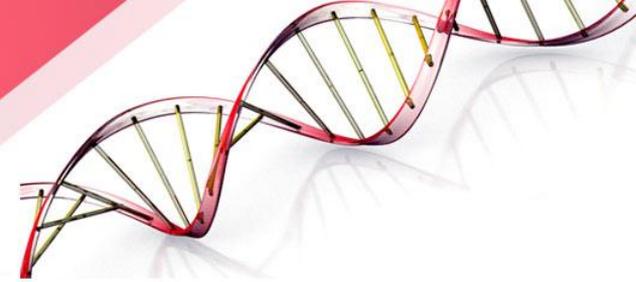
- 1) консультация врача-генетика как врачебное заключение;
- 2) структурное подразделение в каком-либо звене здравоохранения (при больнице, при объединении, поликлинике и др.).

**Показаниями для медико-генетического консультирования являются:**

- 1) рождение ребенка с врожденным пороком развития;
- 2) установленная или подозреваемая наследственная болезнь в семье в широком смысле слова;
- 3) задержка физического развития или умственная отсталость у ребенка;
- 4) повторные спонтанные аборт, выкидыши, мертворождения;
- 5) близкородственные браки;
- 6) воздействие подозреваемых на тератогенность или известных тератогенов в первые 3 мес. беременности;
- 7) неблагоприятное протекание беременности. В принципе каждая супружеская пара должна пройти медико-генетическое консультирование до планирования деторождения (проспективно) и безусловно после рождения больного ребенка (ретроспективно).



# Этапы консультации у генетика



Медико-генетическое консультирование как способ профилактики врожденной или наследственной патологии особенно эффективен до зачатия или на самых ранних сроках беременности.

## Включает 3 этапа:

1. Уточнение диагноза с использованием специальных генетических методов: генеалогическое обследование и составление родословной, биохимико-генетические методы, позволяющие выявить генетически обусловленные изменения обмена веществ, диагностика гетерозиготного носительства рецессивных аллелей, пренатальная диагностика (УЗИ, биохимический скрининг маркерных белков в сыворотке беременной, амниоцентез — забор околоплодной жидкости для кариотипирования плода).

2. Определение прогноза потомства, который основывается на данных о типе и варианте наследования патологического состояния, результата пренатальной диагностики.

3. Формулирование заключения и



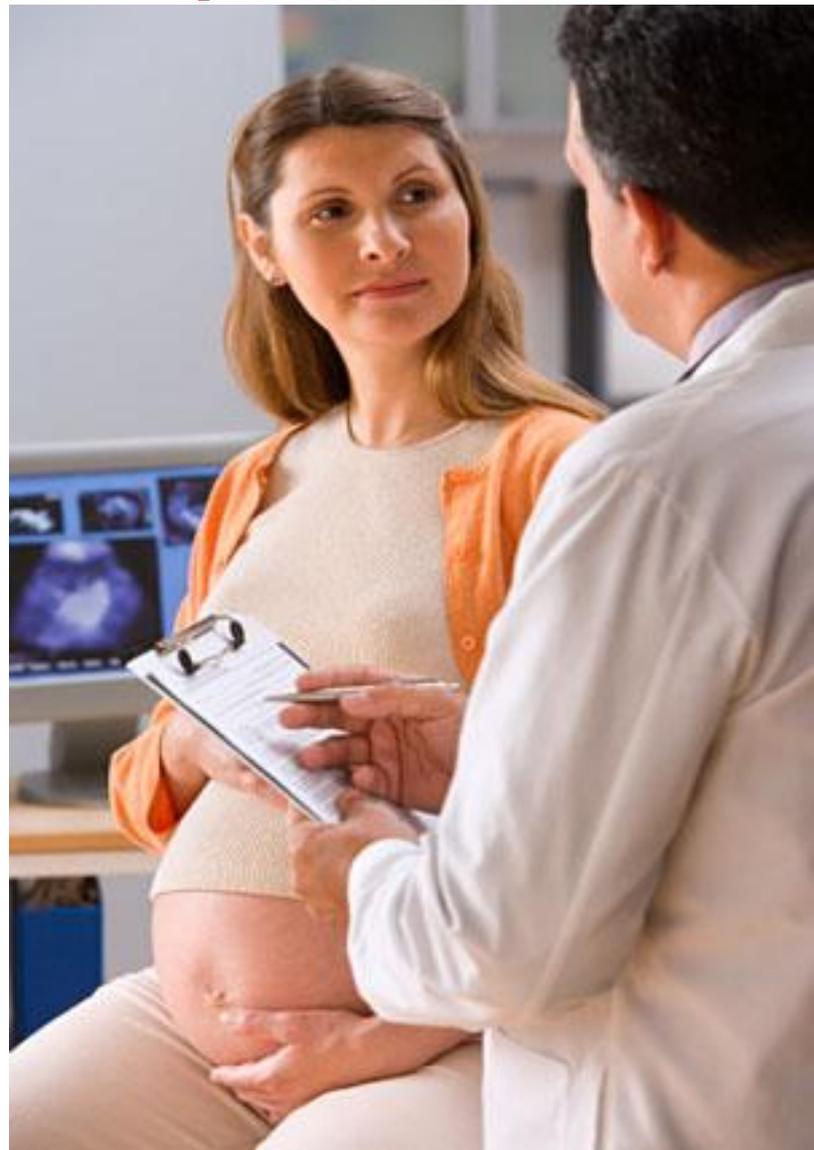
**- Дорогой, я беременна!**  
**- Та-а-к. Пойдём-ка к генетику...**



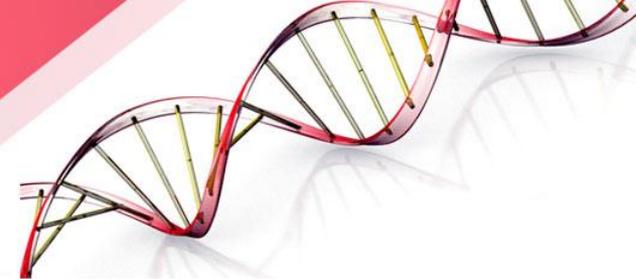
**В идеале медико-генетическое консультирование должны пройти все семьи, планирующие иметь ребёнка (т.н. проспективное консультирование).**

**Прямыми показаниями для направления к специалисту-генетику являются:**

- установленная или подозреваемая наследственная болезнь в семье;**
- кровнородственные браки;**
- воздействие возможных мутагенов или тератогенов до или в течение первых трёх месяцев беременности;**
- значимые отклонения результатов биохимического скрининга маркерных сывороточных белков у беременной;**
- выявление у плода маркёров хромосомных болезней и врождённых пороков развития при ультразвуковом исследовании**



# Кому и когда явно не повредит встреча с Доктором Генетиком?



**Существует такое понятие, как группы генетического риска. В эти группы входят:**

- супружеские пары, имеющие наследственные семейные заболевания;
- кровнородственные браки;
- женщины с неблагоприятным анамнезом: имеющие повторные выкидыши, рождение мёртвого ребёнка, бесплодие без установленной медицинской причины;
- воздействие на будущих родителей неблагоприятных факторов: радиации, длительный контакт с вредными химическими веществами, употребление в период зачатия лекарств с тератогенным, т.е. вызывающими уродства плода, действием;
- женщинам моложе 18 и старше 35 и мужчинам после 40 лет, т.к. в этом возрасте риск мутаций в генах возрастает.

**Таким образом, практически каждая вторая пара (все чаще женщины рожают после 35, врачи ставят**



# Сегодняшний расклад...



В настоящее время в нашей стране и за рубежом создана сеть медико-генетических консультаций и Центры медико-генетической помощи, основная функция которых заключается в предупреждении возникновения наследственных заболеваний в семье. Ведущим учреждением по генетическому консультированию в нашей стране является Медико-генетический научный центр РАМН в Москве. Значительную работу по медико-генетическому консультированию



# Генетика: куда идти учиться?



Данные высшие учебные заведения РФ с радостью примут тебя на путь великого познания!

*РНИМУ им. Пирогова*

Московский государственный медицинский университет им. Сеченова

*Санкт-Петербургский государственный медицинский университет им. Павлова*

Нижегородская государственная медицинская академия

*Новосибирская государственная медицинская академия*

Смоленская государственная



# Смоленская государственная медицинская академия



# РНИМУ им. Пирогова



# Московский государственный медицинский университет им. Сеченова



Network.ru



**Санкт-Петербургский  
государственный  
медицинский университет  
им. Павлова**



# Нижегородская государственная медицинская академия



# Новосибирская государственная медицинская академия



# Кубанская государственная медицинская академия



# Берегите себя и своих близких!



**Берегите** себя и своих близких. **Знайте** проблему по лицу и корню её, и никогда **не пренебрегайте** медицинской помощью, даже если Вам несколько раз не повезло с врачом... =)

**Поверьте**, есть ещё на земле **Специалисты!** А, может, Вы захотите стать одним из них? Таким генетическим консультантом, который будет образцом своей профессии и совершит множество добрых и полезных **для**

